

Tytuł: Glikogenozy wątrobowe – co nowego? Na podstawie doświadczeń Programu Glikogenozowego Ośrodka Uniwersyteckiego na Florydzie / Hepatic glycogen storage diseases – what is new? Based on the experiences of Glycogen Storage Disease Programme of Florida University

Słowa kluczowe: DIETA HIPOGLIKEMIA WYTYCZNE GLIKOGENOZY WĄTROBOWE

Keywords: DIETARY MANAGEMENT GUIDELINES HYPOGLYCEMIA GLYCOGEN STORAGE DISEASE

Autorzy:

Edyta Szymańska - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dariusz Rokicki - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Janusz Książyk - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Glikogenozy wątrobowe (ang. glycogen storage diseases, GSDs) to wrodzone wady metabolizmu węglowodanów, które dzieli się na postaci wyłącznie wątrobowe oraz mieszane – wątrobowo-mięśniowe, a w kolejności odkrywania defektu enzymatycznego na typy I, III, IV, VI, IX, XI i 0 (niedobór syntazy glikogenu). Osiowymi objawami wspólnymi dla wszystkich typów są hipoglikemia oraz hepatomegalia (poza typem 0). Ponieważ w ostatnim czasie zaszło wiele zmian w podejściu zarówno diagnostycznym, jak i terapeutycznym w GSDs, celem artykułu jest omówienie tych zmian na podstawie aktualnych wytycznych American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) oraz Programu Glikogenozowego Uniwersytetu na Florydzie.

Abstract:

Glycogen storage diseases (GSDs) belong to inborn errors of carbohydrate metabolism, which are classified into exclusively hepatic types and mixed – hepato-muscular forms, whereas according to the order of deficient enzyme discovery into following types: I, III, IV, VI, IX, XI and 0 (glycogen synthetase deficiency). Main symptoms, common for all types, are hypoglycemia and hepatomegaly (except for type 0). Since a lot has changes in terms of diagnosis and clinical management in GSD, the aim of this paper is to discuss these novel approach according to current guidelines of American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and GSD Program of Florida University.